

[Akceptuję](#)

W ramach naszej witryny stosujemy pliki cookies w celu świadczenia państwu usług na najwyższym poziomie, w tym w sposób dostosowany do indywidualnych potrzeb. Korzystanie z witryny bez zmiany ustawień dotyczących cookies oznacza, że będą one zamieszczone w Państwa urządzeniu końcowym. Możecie Państwo dokonać w każdym czasie zmiany ustawień dotyczących cookies. Więcej szczegółów w naszej [Polityce Prywatności](#)

[Portal Informacje](#) [Katalog firm](#) [Praca](#) [Szkolenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)
[Kontakt](#)



[Laboratoria](#)
[.net](#)
[Innowacje](#)
[Nauka](#)
[Technologie](#)



[Logowanie](#) [Rejestracja](#) [pl](#)

Newsletter

zapisz się

Naukowy styl życia

Nauka i biznes

- [Nowe technologie](#)
- [Felieton](#)
- [Tygodnik "Nature"](#)
- [Edukacja](#)
- [Artykuły](#)
- [Przemysł](#)

[Strona główna](#) > [Informacje](#)

Mutacja genu GATA4 źródłem wad serca

Mutacja pojedynczego genu ma związek z rozwojem dwóch rodzajów chorób serca - ubytku przegrody międzykomorowej u noworodków oraz niewydolności serca u dorosłych - informuje pismo "Cell".

Naukowcy z Gladstone Institutes w San Francisco przeprowadzili analizę genetyczną w rodzinie, w której powszechna była mutacja genu GATA4. Blisko połowa dzieci w badanej rodzinie rodziła się z ubytkiem przegrody międzykomorowej, a u wielu osób we wczesnej dorosłości diagnozowano niewydolność serca.

Gen GATA4 odgrywa niezwykle istotną rolę w prawidłowym rozwoju i funkcjonowaniu serca. Kodowane przez GATA4 białko o tej samej nazwie aktywuje lub wycisza inne geny związane z rozwojem tego narządu.

Naukowcy pobrali od rodziny próbki skóry i przeprogramowali je, by stworzyć z nich komórki serca. Pozwoliło to zaobserwować nieprawidłowości w zakresie aktywacji i wyciszenia genów. Deregulacja polegająca na wyciszaniu dotyczyła m.in. genów biorących udział w procesie rozwoju serca w okresie prenatalnym, w tym tych odpowiedzialnych za powstawanie przegrody międzykomorowej. Aktywacji ulegały natomiast geny związane z kształtowaniem innych narządów, choć w danym momencie ich aktywność nie była potrzebna i powinny być wyciszone.

Dalsze obserwacje wykazały, że mutacja genu GATA4 hamowała działanie innego genu biorącego udział w procesie rozwoju serca, a mianowicie TBX5. Aby rozwój przebiegał prawidłowo, oba te geny powinny ze sobą współpracować. Jeśli jednak jeden z nich jest zmutowany, drugi nie jest w stanie pracować normalnie.

Z powodu pojedynczej mutacji praktycznie cała sieć genów regulowanych przez GATA4 oraz TBX5 była zakłócona, co powodowało rozwój choroby.

Choć trudno jest opracować lek regulujący działanie genów o tak szerokim zakresie wpływu, naukowcy mają nadzieję, że w przyszłości uda się naprawić część szkód wyrządzonych przez mutację. Zidentyfikowali oni skupisko genów kontrolowanych przez GATA4, które mogłoby stać się potencjalnym celem leków.

Źródło: www.naukawpolsce.pap.pl
<https://laboratoria.net/aktualnosci/26550.html>



01-06-2026

[Gwałtowne przerwanie gry komputerowej w złości to ważny sygnał](#)

Sam czas spędzony przed ekranem nie jest najlepszą miarą ryzyka.



01-06-2026

[Uniwersytet Wrocławski, PAP i Fundacja PAP podpisały umowę](#)

Dotyczy działań komunikacyjnych, edukacyjnych oraz popularyzatorskich.



01-06-2026

[10 polskich zespołów w zawodach Shell Eco-marathon Poland 2026](#)

Między 24 a 28 czerwca zmierzą się z ponad 150 ekipami z 28 krajów.



01-06-2026

[Prawie 1,2 mld ludzi na świecie cierpi na zaburzenia psychiczne](#)

W 2023 r. z tego powodu cierpiało prawie 1,2 mld ludzi na świecie.



01-06-2026

[AGH uruchomiła laboratorium](#)

Ze źródłem promieniowania RTG dorównującym synchrotrono.



01-06-2026

[UE Katowice i Śląski Uniwersytet Medyczny uruchamiają nowe kierunki](#)

Uczelnie zapowiedziały rozwój kształcenia praktycznego i cyfrowego.



01-06-2026

[W poniedziałek rozpocznie się rekrutacja na Uniwersytet Jagielloński](#)

Najstarsza uczelnia w kraju ma w ofercie 13 nowych kierunków studiów.



01-06-2026

3 proc. PKB na naukę to nie jest radykalny postulat

To nie jest radykalny cel, ale uniwersalny postulat, który bardzo by Polsce pomógł.

Informacje dnia: [Gwałtowne przerwanie gry komputerowej w złości to ważny sygnał Uniwersytet Wrocławski, PAP i Fundacja PAP podpisały umowę 10 polskich zespołów w zawodach Shell Eco-marathon Poland 2026](#) [Prawie 1,2 mld ludzi na świecie cierpi na zaburzenia psychiczne AGH uruchomiła laboratorium UE Katowice i Śląski Uniwersytet Medyczny uruchamiają nowe kierunki](#) [Gwałtowne przerwanie gry komputerowej w złości to ważny sygnał Uniwersytet Wrocławski, PAP i Fundacja PAP podpisały umowę 10 polskich zespołów w zawodach Shell Eco-marathon Poland 2026](#) [Prawie 1,2 mld ludzi na świecie cierpi na zaburzenia psychiczne AGH uruchomiła laboratorium UE Katowice i Śląski Uniwersytet Medyczny uruchamiają nowe kierunki](#) [Gwałtowne przerwanie gry komputerowej w złości to ważny sygnał Uniwersytet Wrocławski, PAP i Fundacja PAP podpisały umowę 10 polskich zespołów w zawodach Shell Eco-marathon Poland 2026](#) [Prawie 1,2 mld ludzi na świecie cierpi na zaburzenia psychiczne AGH uruchomiła laboratorium UE Katowice i Śląski Uniwersytet Medyczny uruchamiają nowe kierunki](#)

Partnerzy